

FICHE DE RENSEIGNEMENTS CLINIQUES
ACIDES AMINES
(A joindre **OBLIGATOIREMENT** à la demande)

NOM – SERVICE ET ADRESSE DU PRESCRIPTEUR :

Date de la demande :

NOM - PRENOM du PATIENT ou Etiquette Patient :

Date de naissance : Sexe : H F

Poids : Taille :

Prélèvement : Date : Heure :
Sang Urine Autre préciser

But de la demande :

- Maladie métabolique – suspicion
- Surveillance d'une pathologie diagnostiquée préciser

Antécédents :

Décès dans la fratrie
Consanguinité parentale
Autres (préciser)

Alimentation :

Patient à jeun
Nutrition parentale
Lait (préciser)

Thérapeutique en cours. Préciser les substances prescrites

Antibiotiques Anti-comitiaux
Fluidifiants Autres (préciser)

Signes biologiques

Acidose métabolique Hyperlactorachie
Cétonurie Insuffisance hépato-biliaire
Hypoglycémie Cytolyse
Hyperglycémie
Anémie/Thrombopénie/leucopénie
Hyperammoniémie Acide urique
Hyperlactacidémie Autres signes (préciser)

Début des symptômes : Période Néonatale
Autres (préciser)

SIGNES NEUROMUSCULAIRES

Hyptonie/hypertonie	<input type="checkbox"/>	Troubles du comportement/autisme	<input type="checkbox"/>
Retard mental/moteur	<input type="checkbox"/>	Dystonie	<input type="checkbox"/>
Troubles du langage	<input type="checkbox"/>	Myotonie	<input type="checkbox"/>
Régression psychomotrice	<input type="checkbox"/>	Rhabdomyolyse	<input type="checkbox"/>
Convulsions	<input type="checkbox"/>	Neuropathie	<input type="checkbox"/>
Ataxie	<input type="checkbox"/>	Céphalée/migraine	<input type="checkbox"/>
Troubles de la conscience/coma	<input type="checkbox"/>	Autre signe (<i>préciser</i>)	<input type="checkbox"/>
Microcéphalie/macrocéphalie	<input type="checkbox"/>		

SIGNES MORPHOLOGIES

Dysmorphie (<i>préciser</i>)	<input type="checkbox"/>
Retard de croissance	<input type="checkbox"/>
Aspect marfanoïde	<input type="checkbox"/>
Autre signe (<i>préciser</i>)	<input type="checkbox"/>

SIGNES CUTANES

Angiokératomes/télangiectasies	<input type="checkbox"/>
Anomalie de la pigmentation (<i>préciser</i>)	<input type="checkbox"/>
Eczéma	<input type="checkbox"/>
Ictère	<input type="checkbox"/>

SIGNES DIGESTIFS

Hépatomégalie	<input type="checkbox"/>
Splénomégalie	<input type="checkbox"/>
Ascite	<input type="checkbox"/>
Vomissements	<input type="checkbox"/>
Diarrhée	<input type="checkbox"/>
Difficultés alimentaires	<input type="checkbox"/>

SIGNES RENAUX

Tubulopathie	<input type="checkbox"/>
Kystes rénaux	<input type="checkbox"/>
Lithiase	<input type="checkbox"/>
Autre signe (<i>préciser</i>)	<input type="checkbox"/>

SIGNES CARDIOVASCULAIRES

Myocardiopathie hypertrophique/dilaté	<input type="checkbox"/>
Thrombose veineuse et/ou artérielle	<input type="checkbox"/>
Autre signe (<i>préciser</i>)	<input type="checkbox"/>

SIGNES OSTEOARTICULAIRES

Ostéoporose	<input type="checkbox"/>
Autre signe (<i>préciser</i>)	<input type="checkbox"/>

SIGNES OPHTALMOLOGIQUES

Cataracte	<input type="checkbox"/>
Luxation du cristallin	<input type="checkbox"/>
Rétinite pigmentaire	<input type="checkbox"/>
Atrophie optique	<input type="checkbox"/>
Nystagmus	<input type="checkbox"/>
Ptosis	<input type="checkbox"/>
Surdité	<input type="checkbox"/>
Autre signe (<i>préciser</i>)	<input type="checkbox"/>

AUTRE PRECISION D'INTERET CLINIQUE (*préciser*) :